

平成 24 年度先天性代謝異常等検査成績

臨床検査科

先天性代謝異常症の早期発見・早期治療を目的として、昭和 52 年度より先天性代謝異常症 4 疾患(フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、ガラクトース血症)の検査を開始し、平成元年度より先天性副腎過形成症、平成 4 年度より先天性甲状腺機能低下症の 2 疾患を追加し、現在 6 疾患のマス・スクリーニング検査を当所において実施している。

本年度は、新生児 10055 名に対し検査を実施し、54 名がスクリーニング陽性(要精密検査)となった。その疾患別内訳は、メープルシロップ尿症 2 名、ガラクトース血症 8 名、先天性副腎過形成症 6 名、先天性甲状腺機能低下症 38 名であった(表 1)。

また、精密検査の結果、先天性甲状腺機能低下症 9 名の患児が確認され、治療及び経過観察が行われている(表 2)。

なお、当所における先天性代謝異常症等の検査は、タンデムマス検査法導入のため平成 25 年 1 月 24 日採血分より外部委託となった。

表1 先天性代謝異常等検査実施状況

		4月	5月	6月	7月	8月	9月	10月	11月	12月	1月	2月	3月	計
初 回 検 査		910	1081	933	1117	1099	948	1135	1028	983	821	0	0	10055
再 検 査		77	63	62	47	68	66	72	71	83	71	10	0	690
検 査 総 数		987	1144	995	1164	1167	1014	1207	1099	1066	892	10	0	10745
検査結果	正 常	941	1084	955	1120	1113	966	1148	1026	987	839	10	0	10189
	疑 陽 性	34	47	32	34	45	37	46	56	61	43	0	0	435
	判 定 不 能	5	8	5	7	5	6	10	10	8	3	0	0	67
	陽 性	7	5	3	3	4	5	3	7	10	7	0	0	54
疾患別陽性数	フェニルケトン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	メープルシロップ尿症	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0	0	2
	ホモシスチン尿症	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	ガラクトース血症	0	1	0	0	3	1	0	1	2	0	0	0	8
	先天性副腎過形成症	1	1	0	1	0	0	0	1	2	0	0	0	6
	先天性甲状腺機能低下症	6	3	3	2	1	4	3	4	6	6	0	0	38

表2 精密検査受診後の陽性者一覧

性別	生年月日	初回検査		再検査		精密検査結果
		採血月日	検査結果	採血月日	検査結果	
M	24.3.21	24.3.26	TSH 18.88 μ U/ml	24.4.5	TSH 46.02 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2740g
M	24.3.22	24.3.27	TSH 14.89 μ U/ml	24.4.5	TSH 24.75 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 3210g
M	24.4.4	24.4.8	TSH 13.37 μ U/ml	24.4.16	TSH 14.37 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 3316g
F	24.4.27	24.5.2	TSH 53.48 μ U/ml			先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 37週 出生体重 2521g
F	24.5.21	24.5.26	TSH 12.00 μ U/ml	24.6.5	TSH 32.70 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 2211g
M	24.7.10	24.7.17	TSH 37.98 μ U/ml			先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 1841g
F	24.8.14	24.8.19	TSH 14.69 μ U/ml	24.8.28	TSH 76.84 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 2875g
F	24.9.12	24.10.16	TSH 15.84 μ U/ml	24.10.30	TSH 20.76 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 30週 出生体重 1260g
F	24.12.4	24.12.9	TSH 20.09 μ U/ml	12.12.19	TSH 17.76 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 39週 出生体重 2460g
F	25.1.17	25.1.21	TSH 13.25 μ U/ml	13.1.28	TSH 22.61 μ U/ml	先天性甲状腺機能低下症 在胎週数 38週 出生体重 3356g